XXXX DOI:

儿童及青少年横纹肌肉瘤诊治指南(2026年版)

子十儿童肿瘤专家组

【摘　要】横纹肌肉瘤(Rhabdomyosarcoma,RMS)是儿童期最常见的软组织肉瘤,约占儿童软组织肉瘤的40%。本病可发生于全身各部位,常见原发部位包括头颈部、四肢及泌尿生殖系统。其临床表现缺乏特异性,部分患儿确诊时已伴远处转移。目前,临床实践在风险分层、治疗规范化等方面仍存在不足,且近年来有新亚型。为此,本指南旨在系统介绍其病因、诊断、治疗与随访方案,为临床诊疗提供科学、规范的参考。临床应用中需结合患者具体情况个体化实施。

【关键词】横纹肌肉瘤;危险度分层;靶向治疗;多学科团队;免疫治疗
【中图分类号】R738.7　　【文献标志码】A

Guideline for the diagnosis and treatment of rhabdomyosarcoma in children and adolescents (2026 edition)

The Zhishi Pediatric Oncology Expert Panel

【**Abstract**】Rhabdomyosarcoma(RMS) is the most common soft tissue sarcoma in childhood, accounting for approximately 40% of pediatric soft tissue sarcomas. This disease can occur in any part of the body, with the common primary sites of the head and neck, the extremities, and the genitourinary system. Due to a lack of specific clinical manifestations, some children may present with distant metastases at the time of diagnosis. Current clinical practice still faces challenges in risk stratification and treatment standardization, while new subtypes have been reported in recent years. This guideline aims to systematically outline the etiology, diagnosis, treatment, and follow-up protocols for RMS and provide a scientific and standardized reference for clinical diagnosis and treatment. It should be implemented based on the specific conditions of each patient.

【**Key words**】rhabdomyosarcoma; risk stratification; targeted therapy; multidisciplinary team; immunotherapy

肉瘤主要分为骨肉瘤和软组织肉瘤(sarcomas of soft tissues,STS)两大类。软组织肉瘤来源广泛,包括脂肪、肌肉、神经、血管等结缔组织,涵盖超过50种组织学亚型[1]。其中,横纹肌肉瘤(rhabdomyosarcoma,RMS)是儿童最常见的软组织肉瘤,约占儿童软组织肉瘤的40%[2],占所有儿童恶性肿瘤的4.5%[3]。该肿瘤好发于10岁以下儿童,在成人中较为罕见。

RMS可发生于全身各处,常见部位包括泌尿生殖道(24%)、四肢(19%)、鼻腔和鼻窦(16%)、头颈部(10%)及眼眶(9%)[4]。该肿瘤易发生转移,常见部位为肺、骨髓及骨骼。目前主要采用化疗、手术及放疗相结合的综合治疗方案,总体5年生存率可达80%[5]。但因肿瘤部位、患者年龄、分期及风险组别的不同,生存率存在显著差异[5-6]。

国内各医疗机构对儿童及青少年RMS的诊疗水平存在差异,且目前尚缺乏针对该群体的规范化诊治指南。为此,本指南基于现有高级别临床证据与临床实践经验,聚焦诊疗关键问题,提出循证推荐意见,以规范其临床诊疗决策。

作者介绍:姜秀芳,Email:m18678767105@163.com,
研究方向:儿童实体瘤;儿童神经发育障碍疾病。
通信作者:游　华,Email:youhua307@163.com。

基金项目:国家自然科学基金资助项目(编号:81911530169);重庆市留学人员回国创业创新支持计划资助项目(编号:cx2025115),重庆市科卫联合基金资助项目(编号:2025ZDXM005);重庆市科卫联合基金资助项目(编号:2026MSXM022);重庆市教委科学技术研究计划资助项目(编号:KJZDK202300408)。

1　指南制订

1.1　指南制订背景

当前儿童及青少年RMS诊疗实践中,存在以下几个突出问题:一是风险分层不够具体,影响病情及预后判断,不利于制定个体化治疗方案;二是治疗管理缺乏统一规范,不同机构或医生间疗法差异影响治疗效果的一致性;三是总体生存率存在差异,部分患者未能获得理想治疗,生存水平未达预期。近年来,RMS新亚型的出现进一步增加了诊疗的复杂性。因此,制订针对儿童及青少年RMS的规范化诊治指南尤为必要。本指南系统阐述RMS的病因、诊断、治疗及随访等关键临床问题,旨在为临床工作提供科学、规范的决策参考,以提升诊疗水平,改善患者预后。

1.2 指南制订方法

1.2.1 制订依据 本指南严格依据临床实践指南制订方法学[7],并参考中国临床实践指南评价体系。采用推荐分级的评估、制订与评价(the Grading of Recommendations Assessment, Development and Evaluation, GRADE)[8]方法对证据质量与推荐意见进行分级(表1),同时遵循卫生保健实践指南的报告规范,以确保内容的全面、准确与规范。在制订过程中,综合考量证据质量、干预成本等多方面因素,并通过专家意见反馈对指南进行修订完善,力求为临床实践提供科学、可靠的指导。

表1 GRADE证据质量分级和推荐强度

分级	描述
证据质量	
高(A)	非常有把握:观察值接近真实值
中(B)	对观察值有中等把握:观察值有可能接近真实,但也有可能差别很大
低(C)	对观察值的把握有限:观察值可能与真实值有很大差别
极低(D)	对观察值几乎没有把握:观察值与真实值可能有极大差别
推荐强度	
强(1)	明确显示干预措施利大于弊或弊大于利
弱(2)	利弊不确定或无论高低的证据均显示利弊相当

1.2.2 适用人群 本指南适用于各级医疗机构中从事儿童及青少年RMS诊疗工作的医疗专业人员,为其临床实践提供指导。指南主要面向疑似或确诊的儿童及青少年患者,旨在协助医护人员制定科学、合理的诊疗方案,改善患者预后。

2 相关临床问题与推荐意见

2.1 病因

儿童及青少年RMS的病因尚未明确,多为偶发性,其发病机制复杂,涉及遗传易感性、环境暴露及表观遗传学异常等多方面因素。

2.1.1 遗传易感性 研究表明,RMS与遗传因素密切相关。患者家庭中恶性肿瘤发病率较高,且患儿伴发畸形的概率更大。RMS与多种肿瘤易感综合征相关,包括Li-Fraumeni综合征(与TP53基因突变相关)[9]、神经纤维瘤病1型(与NF1基因异常相关)、Beckwith-Wiedemann综合征[10]、Costello综合征[11]、DICER1综合征、Noonan综合征[12]等。这些综合征的相关基因突变或异常表达,可能干扰细胞的正常生长、分化与凋亡过程,从而促进RMS的发生。

2.1.2 环境暴露 环境因素是影响RMS发病的重要方面。①父亲吸烟[4,13]:烟雾中的有害物质可能通过胎盘影响胎儿,干扰其正常发育与基因表达,增加后代患病风险。②高龄产妇和母孕早期X射线暴露[4,12]:产妇年龄增长可能影响卵子质量;孕早期X射线暴露则可能直接损伤胎儿脱氧核糖核酸(deoxyribonucleic acid, DNA),二者均可能增加基因异常与发病风险。③母亲[13]或儿童[14]使用抗生素、死胎[15]及异常出生体重[12]:出生体质量过高或过低是腺泡型RMS的危险因素,可能与子宫内生长环境异常影响细胞分化有关。④其他:现有研究表明,成瘾性药物[4]、父母服兵役[16]、暴露于橙剂[16]等因素与后代RMS发病风险无显著关联。

2.1.3 表观遗传学异常 表观遗传学异常是RMS发病的重要机制。①DNA甲基化异常:PAX3-FOXO1或PAX7-FOXO1等融合基因可驱动特定DNA甲基化模式改变[17],从而异常调控基因表达,阻碍肌细胞正常分化,促进肿瘤形成。②微小核糖核酸(micro ribonucleic acid, miRNA)表达异常:miRNA表达谱失调会影响其肿瘤抑制功能[18],且与甲基化存在交互调控[19]。特定miRNA下调可能使肿瘤细胞逃避生长抑制与凋亡,而miRNA与甲基化的相互作用会进一步扰乱基因表达网络,加速肿瘤进展。

临床问题1:儿童及青少年RMS的主要致病因素有哪些?

推荐意见1:儿童及青少年RMS的发生是多种因素共同作用的结果。潜在致病因素包括遗传突变、染色体结构异常、基因融合、放射线暴露及环境暴露。在分子层面,约80%的腺泡型RMS存在PAX3-FOXO1或PAX7-FOXO1融合基因,该异常可导致肌细胞分化障碍。此外,胚胎型RMS常伴有11p15.5区域缺失,进而引起胰岛素样生长因子2(insulin-like growth factor 2, IGF2)过表达(证据等级:1B)。

2.2 诊断

诊断步骤应包括病史采集、体格检查、影像学评估,进而通过活检获取组织进行病理学及免疫组化分析,条件允许时应进行遗传学检测,并在此基础上完成风险分层。

2.2.1 临床表现 RMS的临床表现多样,主要取决于原发部位,常因症状隐匿而延误诊治。常见表现如下:①脑膜旁RMS:约占RMS病例的20%,起源于鼻腔、鼻窦、颞下窝、鼻咽或乳突/中耳等脑膜旁区域。部分患者症状不明显,常见表现包括鼻腔或外耳道脓血性分泌物、耳道或鼻腔阻塞及吞咽困难等。因此处解剖结构复杂且毗邻颅腔,肿瘤可能经脑脊液传播[20]。②眼眶RMS:约占头颈部RMS的25%,预后较好。典型表现为儿童期单侧眼球快速进行性突出、移位及运动障碍,是提示本病的重要线索[21]。③泌尿生殖系统RMS:常见于膀胱与前列腺,多表现为尿路梗阻、便秘、尿道狭窄及盆腔肿块等压迫症状,可伴非特异性症状如体重减轻、乏力等[22]。睾丸RMS多见于年轻患者,常表现为无痛性较大肿块[23]。卵巢RMS则好发于3岁以下儿童,确诊时常已为晚期,症状以腹痛、腹胀为主[24]。④四肢RMS:典型表现为局部肿胀,可伴红肿、触痛。肿瘤体积通常较大,可累及邻近骨骼,但较少侵犯局部淋巴结。⑤胸腔、腹部及骨盆RMS:因位置深在,早期常无症状。随肿瘤增大可出现压迫症状,如咳嗽、呼吸困难、腹胀及二便障碍等。

临床问题2:儿童及青少年RMS不同原发部位的特异性临床表现有哪些?

推荐意见2:不同原发部位的RMS临床表现各异:头颈部:常见面部/颈部肿块、声音嘶哑、眼球突出、吞咽困难、呼吸梗阻或耳道分泌物。泌尿生殖系(膀胱/前列腺):多表现为尿急、血尿、排尿困难或膀胱容量减少。四肢/躯干:以局

部疼痛、肿胀及功能受限为主；若侵犯骨骼，可出现压痛或活动障碍。肺/气道：发生转移时，可引起咳嗽、呼吸困难（证据等级：1B）。

2.2.2 影像学检查 影像学检查贯穿RMS诊疗全程，涉及识别、诊断、分期、评估疗效及复发监测等多个环节。具体检查方法需根据实际情况合理选择。

2.2.2.1 彩色多普勒超声适应证 适用于浅表肿瘤的初步筛查与定性，亦可用于治疗中的动态监测及术后短期随访。

临床问题3：儿童及青少年临床发现表浅肿块疑似RMS时，首选的影像学检查方式是什么？

推荐意见3：应首选超声检查[1]。超声具有无创、无辐射、经济便捷及患者依从性高等优点，可清晰显示肿块内部结构。典型声像图表现为不均质的低回声实性肿块，且血流信号丰富，有助于初步鉴别诊断[25]。该检查亦可用于评估原发灶、转移灶及动态监测疗效，但需结合MRI或CT检查以完整评估肿瘤全貌（证据等级：1A）。

2.2.2.2 磁共振成像（magnetic resonance imaging，MRI）适应证 MRI是RMS诊断、定位、术前分期、疗效监测、随访及鉴别诊断的关键检查手段。

临床问题4：儿童及青少年疑似RMS时，首选的影像学检查方法是什么？

推荐意见4：MRI是评估肿瘤特征及其与周围组织关系的首选影像学检查方法（证据等级：1A）。检查范围应覆盖原发肿瘤、局部扩散区域及淋巴结。常规序列可提供形态学信息，功能序列则有助于评估细胞密度及弥散受限情况，提示恶性可能[26-27]。该检查尤其适用于眶周、脑膜旁及脊柱旁肿瘤的评估。

2.2.2.3 计算机断层扫描（computed tomography，CT）适应证 用于补充评估病变特征、筛查与随访肺部转移灶、评估骨结构侵犯、监测疗效、急诊快速评估，以及存在MRI禁忌时的替代检查。

临床问题5：儿童及青少年RMS原发肿瘤是否需常规行CT检查？哪些情况下优先选择CT检查？

推荐意见5：原发RMS的局部评估首选MRI，无需常规进行CT检查。以下情况应优先选择CT检查[28-29]：评估骨骼侵犯、筛查肺部转移、存在MRI禁忌、为放疗或手术进行三维规划、处理急性压迫或出血（如气道、消化道急症），以及需评估肿瘤钙化或硬化（少数腺泡型或混合型RMS）。CT可增强对骨受累的评估，尤其适用于头颈部等解剖复杂区域，例如当眼眶原发肿瘤疑似骨侵蚀时，可据此将其归类为不利的脑膜旁定位[30]（证据等级：1A）。

2.2.2.4 正电子发射断层扫描（positron emission tomography，PET）/正电子发射计算机断层扫描（positron emission tomography-computed tomography，PET-CT） PET-CT通过检测肿瘤葡萄糖代谢活性并结合CT解剖定位，为RMS的全身评估提供重要补充。适应证：适用于初诊全身分期、治疗前活检定位、疗效评估、复发监测、鉴别诊断及查找不明原发灶。

临床问题6：在儿童及青少年RMS中，PET-CT能否作为常规筛查或长期随访的首选手段？能否替代MRI？

推荐意见6：PET-CT不宜作为儿童及青少年RMS常规筛查或长期随访的首选方法。常规筛查与随访的核心在于安全、经济且精准地评估病情变化。有条件者可考虑使用PET-CT，其优势在于：①有助于全面评估病灶及转移部位，可提高初始分期的准确性，尤其在检测淋巴结受累（敏感性80%~100%，特异性89%~100%）和远处转移方面优于常规检查[31]。②在检测骨转移方面优于骨扫描。但其存在明显局限：①识别骨髓受累的敏感性有限；②对肺转移的检出率较低[32]。^{18}F-氟脱氧葡萄糖PET-CT对肿瘤分期和再分期具有辅助价值，显著增高的最大标准化摄取值（maximum standardized uptake value，SUV_{max}）及更多转移灶可能提示预后较差，在疗效评估和随访中也具有一定作用[27]。因此，PET-CT不宜作为常规筛查手段[28]，建议仅在肿瘤分期、复发评估或高危患者中使用。长期随访应以MRI（局部评估）联合胸部CT（肺部评估）为主，PET-CT作为补充[33]。需明确，PET-CT无法替代MRI。两者技术优势与临床定位不同：MRI侧重于“局部解剖细节”，是原发灶评估的首选；PET-CT侧重于“全身代谢活性”，二者为互补关系（证据等级：1A）。

2.2.2.5 X线检查适应证 适用于浅表肿瘤的初步筛查、骨骼侵犯的初步评估以及肺部转移的初筛。

临床问题7：儿童及青少年RMS能否通过X线检查独立确诊？

推荐意见7：不能通过X线检查独立确诊儿童及青少年RMS（证据等级：1A）。虽然X线可辅助发现肿瘤钙化、骨侵犯或肺部转移[28]，但其主要定位于“初步筛查与骨受累评估”。确诊必须依赖于组织活检及免疫组化/分子检测，并需结合MRI（局部评估）与CT（肺部/骨骼评估）进行综合判断。实际临床工作中，应将X线作为辅助筛查工具，以避免漏诊或误诊。

2.2.2.6 心脏彩色超声适应证 主要用于评估肿瘤相关的心脏受累情况，监测抗肿瘤治疗可能引发的心脏毒性，覆盖基线筛查、动态监测及应急评估等场景。

临床问题8：儿童及青少年RMS诊疗中，心脏彩色超声的检查意义是什么？

推荐意见8：心脏彩色超声是一种无创检查，其核心意义在于评估肿瘤心脏转移/浸润及监测治疗相关心脏毒性，不用于肿瘤原发灶的诊断[34-35]。其为制定安全、有效的个体化治疗方案提供重要的心脏结构与功能信息（证据等级：1B）。

2.3 组织病理学和免疫组化

RMS组织学表现多样，其诊断关键在于识别具有横纹肌分化的肿瘤细胞——横纹肌母细胞。常用的免疫组化标志物包括肌肉分化标志物（如结蛋白）及生肌转录因子，如肌生长素、肌源性分化1（myogenic differentiation 1，MyoD1）。其中，结蛋白通常呈弥漫阳性，而肌生长素与MyoD1的表达在不同亚型中存在差异[36]。

临床问题9：当RMS在形态学上与其他小圆蓝细胞肿瘤难以鉴别、活检组织不足、免疫组化结果不典型或亚型分型不明确时，应如何处理？

推荐意见9：建议采取以下步骤：使用标准化的免疫组

化组合结蛋白(desmin)、肌原蛋白(myogenin)、MyoD1,辅以肌特异性肌纤蛋白(muscle specific actin,MSA)、平滑肌肌动蛋白(smooth muscle actin,SMA)、波形蛋白(vimentin)[37],并及时进行FOXO1分子检测。必要时可采用二代测序。这些方法有助于降低误诊风险、明确分型并指导后续治疗。多学科协作与规范的病理报告是优化治疗和改善预后的关键(证据等级:1A)。

2.4 基因检测

各RMS亚型具有不同的分子遗传特征:腺泡型通常存在FOXO1融合;梭形细胞/硬化型常存在MYOD1突变或NCOA2/VGLL2融合;胚胎型则多伴有11p15.5杂合性缺失及RAS通路相关突变等复杂遗传改变[38]。这些分子信息对于确诊至关重要。

临床问题10:儿童及青少年RMS基因检测项目繁多,临床应如何进行合理配置?

推荐意见10:基因检测对RMS的诊断、分型、风险分层及治疗选择具有重要意义。建议按以下路径合理配置核心检测(证据等级:1B):应覆盖常见驱动基因,包括PAX3/7-FOXO1融合、TP53、MYOD1、MYOG、RAS家族基因、PIK3CA及FGFR1/2等。胚系筛查:对于有肿瘤家族史或早发(<5岁)患者,建议增加TP53、NF1、BRCA2等遗传综合征相关基因的检测。补充检测:当形态学或免疫组化结果不典型时,可考虑采用全外显子测序或全基因组测序作为补充手段。

2.5 液体活检

液体活检是一种微创技术,通过分析血液等体液中的循环肿瘤细胞(circulating tumor cell,CTC)和循环肿瘤DNA(circulating tumor DNA,ctDNA)实现精准肿瘤学目标。研究表明,该技术可用于追踪肿瘤进化、监测异质性,并有望极早期检测耐药性、残留病灶及复发[39]。目前该技术仍处于研究阶段,面临技术与标准化的挑战。随着超灵敏检测技术的发展与多中心数据的积累,液体活检未来有望成为RMS全程管理的核心,推动诊疗向无创、实时、精准的方向发展。

临床问题11:儿童及青少年RMS诊疗中,液体活检能否替代组织活检?

推荐意见11:在儿童及青少年RMS诊疗中,液体活检不能替代组织活检(证据等级:1A)。现有研究显示,血液单核细胞表位检测(epitope detection in monocytes,EDIM)-TKTL1/po10检测在约96.5%的RMS患儿中呈阳性,其灵敏度与特异性均超过95%[40]。然而,该结果仍需经组织活检进行病理类型确认,因此液体活检目前仅作为辅助或早期筛查手段。首次病情评估时,建议同步进行组织活检与液体活检(EDIM联合cfDNA RASSF1A甲基化检测)[41],以明确诊断并评估预后风险。若组织活检实施困难,可先行EDIM检测;若结果为阳性,则提示RMS高度可能,需尽快通过手术或影像学检查进一步确认。尽管液体活检尚无法替代组织活检,但随着技术快速发展,其在监测微小残留病灶及预警复发方面潜力显著,是未来重要的发展方向。

2.6 RMS亚型的临床、形态学和分子遗传学改变

RMS的分类主要基于基因型与表型的相关性。根据2020年世界卫生组织(World Health Organization,WHO)分类[38],RMS在保留胚胎性横纹肌肉瘤(embryonal rhabdomyosarcoma,ERMS)、腺泡性横纹肌肉瘤(alveolar rhabdomyosarcoma,ARMS)、多形性横纹肌肉瘤(pleomorphic rhabdomyosarcoma,PRMS)及硬化性横纹肌肉瘤(sclerosing rhabdomyosarcoma,SSRMS)四种经典亚型的基础上,新增3种新亚型:PAX-FOXO1融合阳性RMS、融合阴性RMS以及梭形细胞/硬化性RMS[42]。各亚型的临床特征、形态学表现及分子遗传学改变详见下表2。

临床问题12:如何从免疫组化及分子遗传角度,快速、准确地明确儿童及青少年RMS的亚型?

推荐意见12:快速准确分型需遵循系统化路径:①免疫组化初筛:首选desmin、myogenin、MyoD1三联检测,可有效鉴别大部分小圆蓝细胞肿瘤。其中,FOXO1核染色阳性是提示腺泡型RMS(ARMS)的关键线索,一旦阳性应立即进行分子融合检测,以尽早启动高危组治疗。②分子检测确诊与精细分层:下一代测序(next-generation sequencing,NGS)多基因检测是核心工具,可检出MYOD1、TP53、VGLL2/NCOA2、TFCP2等关键突变,直接影响风险分层和靶向治疗决策。通

表2 RMS各亚型的临床特征、形态学表现和分子遗传学改变[42-43]

分类		临床特点	形态学特点	免疫组化	分子遗传	预后
ERMS		常见于0~5岁,头颈部及泌尿生殖系统	圆形、梭形	Desmin(+++),MyoD1(F+),HMG2A(+),AP-2β(+)	多样性:染色体增失的非整倍体;RAS家族基因(HRAS、NRAS、KRAS)、FGFR4、PIK3CA、NF1和FBXW7的改变	较好
ARMS		常见于10~20岁,四肢	圆形	Desmin(+++),Myo(+++),MyoD1(F+),AP-2β(-),HMG2A(-)	PAX3-FOXO1基因融合;PAX7-FOXO1基因融合	差
SSRMS	先天型	常见于0~3岁,软组织多见	梭形、硬化	MyoD1>Myo	VGLL2、NCOA2基因融合	较好
	MyoD1突变型	成人和儿童均可见	梭形、硬化	Desmin(+++) MyoD1>Myo	MyoD1突变	差
	骨内型	成人多见,好发于组织和头颈部	梭形、上皮	Desmin(+) MyoD1>Myo	TFCP2基因融合	差
PRMS		多见于60岁以上,四肢,多伴遗传综合征	多形性和奇异巨细胞	Desmin(+++),MyoD1(+++),Myo(+)	复杂的基因改变	差

过“免疫组化初筛→分子检测确诊→指导风险分层与治疗”的闭环流程，可在最短时间内明确亚型（证据等级：1A）。

2.7 风险分层[28,30]

儿童及青少年RMS的风险分层依据以下6项核心参数：①PAX-FOXO1融合状态：阴性为有利因素，阳性为不利因素。②病理亚型

③国际横纹肌肉瘤研究组（Intergroup Rhabdomyosarcoma Study Group，IRS）术后分组系统。第1组：肿瘤完全切除，切缘阴性；

第2组：肿瘤切除，但切缘阳性和/或区域淋巴结阳性。第3组：肿瘤未完全切除，但无远处转移。第4组：确诊时已发生远处转移。

④肿瘤部位。有利部位：眼眶、胆道、非肾脏、膀胱和前列腺区泌尿生殖道、非脑膜旁区头/颈；不利部位：膀胱和前列腺，肢体，脑膜，其他部位包括背部、腹膜后、盆腔、会阴部/肛周、胃肠道和肝脏。

⑤淋巴结分期：依据TNM分类标准评估。T1肿瘤局限于原发解剖部位；T2肿瘤超出原发解剖部位，侵犯邻近器官或组织。N0：无区域淋巴结转移；N1：有区域淋巴结转移；Nx：区域淋巴结转移不详。M0：无远处转移；M1：有远处转移。

⑥肿瘤大小和患者年龄。有利因素：肿瘤最大直径≤5 cm且年龄<10岁。不利因素：肿瘤>5 cm和/或年龄≥10岁。TNM治疗前临床分期见表3。

具体风险分层标准详见：表4。

临床问题13：儿童及青少年RMS患者的风险等级由哪些因素决定？

推荐意见13：风险等级主要由以下核心因素决定（证据等级1A）：①病理亚型：如胚胎型ERMS、腺泡型ARMS、多形/未分化型RMS[44]；②术前临床分期：依据TNM/IRS分期，包括肿瘤大小、原发部位（有利与否）、局部浸润、淋巴结及远处转移情况[28,44-45]；③术后病理切除状态：即R0、R1、R2切除是否彻底；④关键分子改变：如是否存在PAX-FOXO1融合、MYOD1 L122R、TP53、DICER1、VGLL2/NCOA2或TFCP2等基因突变[46]。

3 治疗

儿童及青少年RMS的治疗是以风险分层为基础的综合治疗。区域淋巴结的评估是外科治疗的重要组成部分，其结果直接影响后续放疗决策。

3.1 手术

3.1.1 治疗原则 手术的核心目标是实现肿瘤的广泛切除。具体原则如下：①对于瘤体较小且预计能完整切除而不损伤重要器官功能者，可直接手术。②若瘤体较大或位于解剖复杂部位，直接手术可能无法完全切除或导致严重功能障碍时，应先进行新辅助化疗和/或放疗，待肿瘤缩小后再评估手术可行性。此策略有助于缩小切除范围、降低治疗损伤及转移风险。③除非发生肠梗阻等需紧急处理的并发症，一般不推荐仅行减瘤手术[47-48]。总之，手术应在最大限度保留器官功能的前提下，争取完全切除原发灶。鉴于该肿瘤对放化疗敏感，若扩大切除将造成严重功能损害，则不宜勉强。

3.1.2 不同部位手术的特殊考量 针对不同原发部位的RMS，手术策略需结合解剖特点进行个体化考量：脑膜旁-非脑膜旁区域：该区域RMS预后通常较差。手术应力争切缘阴性，并确保术后规范进行放疗与化疗，以改善治疗效果[49]。泌尿生殖系统：当前治疗理念强调器官保留。通过术前化疗，多数患者可避免进行致残性根治手术。四肢和躯干：手术核心是在保证切缘阴性的基础上，最大限度保留肢体功能。阴道及腹膜后：因位置深在、解剖复杂，手术方案需经多学科团队共同讨论制定。

3.1.3 术后注意事项 放疗协同：根据手术切缘与病理结果，综合评估是否需要辅助放疗。康复治疗：尤其对于影响肢体功能的患者，应尽早开始规范化康复，以促进功能恢复。心理支持：针对儿童及青少年患者的心理特点及返校等现实问题，需提供个体化心理干预。营养支持：结合患者消化功能与恢复需求，联合营养科制定个性化营养方案。家长指导：由医疗团队向照料者提供疾病知识、康复技能等培训与支持。长期随访：定期复查以监测肿瘤复发及评估远期治疗

表3 儿童及青少年RMS TNM治疗前临床分期

分期	原发部位	肿瘤浸润	肿瘤最大直径（cm）	淋巴结	远处转移
1	预后良好的位置	T1或T2	≤5或>5	N_0、N_1、N_X	M_0
2	预后不良的位置	T1或T2	≤5	N_0或N_X	M_0
3	预后不良的位置	T1或T2	≤5	N_1	M_0
			>5	N_0、N_1、N_X	M_0
4	预后良好和不良	T1或T2	≤5或>5	N_0或N_1	M_1

表4 儿童及青少年RMS风险分层标准

危险组	病理亚型	FOXO1融合状态	TNM分期	IRS分期
低危	胚胎型	阴性	1	Ⅰ~Ⅲ
低危	胚胎型	阴性	2~3	Ⅰ~Ⅱ
中危	胚胎型、多形型	阴性	2~3	Ⅲ
中危	胚胎型、多形型	阴性	1~3	Ⅰ~Ⅲ
高危	胚胎型、多形型、腺泡型	阴性/阳性	4	Ⅳ

副作用(如生长发育、脏器功能、生育能力等),同时建议关注家长心理状态。

临床问题14:不同部位RMS手术的管理要点是什么?

推荐意见14:手术难点因肿瘤部位而异。头颈部需着重保护神经与视力;泌尿系统需维护尿路功能与血管安全;四肢手术需平衡切缘阴性与肢体功能保留;躯干/腹膜后手术则需注重保护深部器官及血管。手术成功的核心在于实现切缘阴性,但在功能关键区域,需在彻底切除与功能保留之间寻求平衡,必要时可借助术后放疗或二次手术。为降低并发症并提高局部控制率,应重视精准影像学评估、多学科协作及术中实时监测。术后辅助治疗与系统康复不可或缺。针对高危分子亚型患者,应及时考虑纳入靶向或免疫治疗的临床试验,以改善长期预后。通过准确识别各部位手术风险并实施针对性策略,可在最大程度上保障手术安全、保留器官功能并实现肿瘤根治,从而为患儿争取最佳治疗结局(证据等级:1B)。

3.2 *放疗*

放疗(radiation therapy,RT)是儿童及青少年RMS实现局部控制的核心手段。尽管可能伴随一定毒性,但其作用不可或缺。

3.2.1 适应证 胚胎型RMS:IRS分期Ⅰ期术后可豁免放疗;Ⅱ~Ⅳ期术后需常规进行。腺泡型RMS:即使为Ⅰ期,术后也需放疗以降低远处复发风险[32,50]。此外,RT通常推荐用于术后有大体或镜下残留、以及中危或高危患者。

3.2.2 照射靶区 确定靶区时,应在确保完全覆盖肿瘤的前提下尽可能缩小范围,以最大程度保护患儿的生长发育与器官功能。①靶区的特殊考量:为保护生长发育,应尽量避开骨骺等生长中心。同时需优化计划,使剂量快速跌落,以降低远期第二肿瘤风险。②照射部位界定:无淋巴结转移时,靶区涵盖原发灶及周边高危区域;若存在淋巴结转移,则还需包含受累淋巴结区域。③照射剂量与技术:通常采用直线加速器6-MV X线,每日1.6~1.8 Gy,每周5次。表浅肿瘤可考虑电子束放疗或使用补偿物,以确保靶区剂量达标。④近距离放疗:该技术将放射源置于靶区附近,与外照射相比,有助于减少长期副作用。在儿童及青少年RMS中,尤其适用于泌尿生殖系统肿瘤,具有良好的剂量学优势,可有效降低远期毒性[3]。

临床问题15:儿童及青少年RMS患者何时必须进行RT?

推荐意见15:在以下情况必须进行RT(证据等级:1B)。①病理分型与分期:

胚胎型:IRS Ⅰ期(完全切除且淋巴结阴性)可豁免;Ⅱ~Ⅳ期均需RT。腺泡型:即使为IRS Ⅰ期,也建议RT以降低局部复发风险。

高危亚型:携带MYOD1、TP53等突变者,无论分期均需RT[28,44]。

②手术切缘状态。R0切除:仍建议RT(尤其胚胎型Ⅱ~Ⅳ期)。R1/R2切除:必须RT,并可考虑提高剂量[28,37]。

③残留病灶或不可切除情况。术后残留病灶≥1 cm或肿瘤无法手术切除时,RT是主要的局部控制手段[28]。

④特殊部位肿瘤。头颈部、盆腔、泌尿生殖系统肿瘤,即使完全切除,也常需辅助放疗以保护关键结构。脑膜旁/颅底侵犯肿瘤,常需同步放化疗,必要时可提前RT[51-52]。

⑤年龄因素。3岁以下婴幼儿,若肿瘤肿大或引起功能障碍,可考虑粒子植入、延迟RT,并将总剂量降至36~40 Gy[52-53]。

3.3 *化疗*

3.3.1 化疗药物 所有风险分层的儿童及青少年RMS患者均需接受化疗。常用药物包括长春新碱、放线菌素D、环磷酰胺、多柔比星、异环磷酰胺和依托泊苷;拓扑替康与伊立替康亦为具有明确抗肿瘤活性的可选药物[54-55]。

3.3.2 化疗方案 国家卫健委《儿童及青少年横纹肌肉瘤诊疗规范(2019年版)》[28]针对不同危险度分组制定了相应化疗方案,详见表5。

高剂量化疗(high-dose chemotherapy,HDT)联合自体干细胞移植(autologous stem cell transplantation,ASCT)是改善儿童及青少年RMS预后的一种探索性方案,但目前其生存获益尚不明确,且毒性较大。现有证据尚未证实该方案对局部进展、转移或复发性RMS具有明确的生存优势,因此不建议在临床试验外常规应用[56]。

临床问题16:儿童及青少年RMS化疗方案高度依赖肿瘤分期与分组,当临床出现分期信息缺失或分组判定不一致时,应如何处理?

推荐意见16:应依据统一的国际分期标准[如儿童肿瘤协作组横纹肌肉瘤研究组(Children's Oncology Group Intergroup Rhabdomyosarcoma Study Group,COG IRSG)标准或欧洲儿童软组织肉瘤研究组横纹肌肉瘤2005研究标准(European paediatric Soft tissue sarcoma Study Group Rhabdomyosarcoma 2005 study criteria,EpSSG RMS 2005标准)],通过多学科会诊整合影像与病理结果,以明确分期与分组(证据等级:1C)。具体化疗方案建议如下:Group Ⅰ(局部完全切除):术后采用短程VAC(或VAI)方案辅助化疗。Group Ⅱ~Ⅲ(不完全切除或局部复发):采用9~12周期的VAC+IE(或VDC/IE)方案进行强化化疗。Group Ⅳ(远处转移):采用上述Group Ⅱ-Ⅲ的强化化疗方案,并联合放疗或纳入临床试验。参考依据:COG ARST 08P1方案(VAC+IE)已证实能为高危组患者带来生存获益;国内多中心研究也表明,规范分层治疗可显著提升患者生存率。

表5 不同危险度分组的化疗方案

低危组	中危组	高危组
VAC方案:长春新碱+放线菌素D+环磷酰胺+美司钠;VA方案:长春新碱+放线菌素D	VAC方案:长春新碱+放线菌素D+环磷酰胺+美司钠;VI方案:长春新碱+伊立替康	VAC方案:长春新碱+放线菌素D+环磷酰胺+美司钠;VI方案:长春新碱+伊立替康;VDC方案交替IE方案:VDC方案(长春新碱+阿霉素+环磷酰胺)/IE(异环磷酰胺+依托泊苷)

3.4 靶向治疗

复发儿童及青少年RMS患者5年生存率不足20%，亟需新药。靶向治疗虽为新方向，但多数药物仍处于研究阶段，尚缺乏疗效数据。近期研究提出通过抑制组蛋白去甲基化酶（如KDM3B）来调控PAX3-FOXO1融合基因的表达，为融合阳性RMS提供了新靶点[57]。目前，针对VEGF、mTOR等相对成熟靶点的药物多已进入Ⅱ期临床试验，而以CD56、CD2等新兴靶点为方向的药物则多处于Ⅰ期阶段。未来，以靶向治疗为基础的综合模式是重要发展方向[57]。相关靶点研究信息汇总见表6，供临床与学术参考。

临床问题17：在儿童及青少年RMS的靶向治疗中，若遇适应证不明确或患者选择困难，应如何决策？

推荐意见17：决策应基于肿瘤的分子特征进行个体化匹配。①首选策略：依据明确的驱动基因阳性（如PAX3-FOXO1融合、FGFR4突变）或关键通路激活（如PI3K-AKT-mTOR、MET通路）情况，选择对应的靶向药物。②备选策略：对于缺乏明确驱动基因的复发/转移病例，可考虑参加基于分子特征而非肿瘤来源的“篮子”试验[57,61]（证据等级：1C）。

3.5 免疫治疗

儿童及青少年RMS的免疫治疗仍处于临床探索阶段，尚未成为标准方案，但在复发难治或特定分子亚型病例中已显示出潜力。未来有望通过“生物标志物筛选+联合治疗”模式，成为精准治疗的重要组成部分。

药物研究方面，针对复发/难治性RMS的临床试验（如ADVL1412研究）表明，纳武单抗联合伊匹单抗在儿童及青少年实体瘤（包括RMS）中耐受性良好，并表现出一定的临床活性[63]。目前，免疫治疗与化疗、靶向治疗的联合应用是该领域的研究重点。

临床问题18：针对儿童及青少年RMS的免疫治疗目前处于什么阶段？

推荐意见18：儿童及青少年RMS的免疫治疗目前仍处于临床探索阶段，其疗效主要受限于肿瘤的低突变负荷、靶抗原异质性及免疫抑制性微环境。通过精准的分子分型与靶抗原筛选、制定合理的联合治疗方案（如免疫治疗与化疗/放疗相结合），并在多学科管理下严格监测安全性，可最大程度提高治疗获益、降低不良事件发生率，从而提升患者的整体生存质量（证据等级：1C）。

临床问题19：儿童及青少年RMS的主要治疗方式有哪些？

推荐意见19：儿童及青少年RMS的核心治疗方式包括手术切除、化疗及放疗（证据等级：1A）。对于早期肿瘤，手术切除是主要手段；对于已扩散的肿瘤，化疗与放疗则不可或缺。近年来，靶向治疗及免疫治疗的应用逐步开展，为患者提供了更多治疗选择（证据等级：1A）。目前，探索各类联合治疗策略（如免疫治疗与化疗、放疗或靶向治疗相结合）是提升整体疗效的关键。

临床问题20：儿童及青少年RMS的新疗法具体包括哪些？

推荐意见20：新疗法主要包括免疫治疗与靶向治疗（证据等级：1B）。免疫治疗通过激活患者自身免疫系统识别并清除肿瘤细胞；靶向治疗则针对肿瘤细胞特有的分子靶点，抑制其生长与扩散。目前，这两类疗法在临床试验中已显示出应用潜力，为患者提供了更具个体化的治疗选择（证据等级：1B）。

4 随访[32,44-45]

目前针对儿童及青少年RMS的随访策略尚缺乏前瞻性研究予以规范。常规建议的随访时间安排如下。

4.1 随访时间

第1年：每3个月随访1次；第2~3年：每4个月随访1次；第4年：每6个月随访1次；第5~10年：每年随访1次；10年后：尽可能每年复诊或电话随访1次。

4.2 随访内容[32,44]

第1年：体格检查、血常规、血生化、血压、胸部X线片以及原发瘤灶的影像学检查；

第2~3年：体格检查、血常规、血生化、血压、胸部X线片以及原发瘤灶的影像学检查；第4年：体格检查、血常规、血生化、血压、胸部X线片以及原发瘤灶的影像学检查；第5~10年：体格检查、血常规、血生化、血压检查，重点加强并发症检测，如视觉、心肺功能、神经感觉运动等相关检查；

10年后：关注结婚生育、第二肿瘤状况等。

4.3 家长心理支持资源

4.3.1 心理干预平台 线上心理支持平台：向日葵儿童心理支持小组、Coping with Cancer（美国）、Teen Cancer America。正念干预[62]和专业医疗机构服务。

表6 以CD56、CD2为代表的儿童及青少年RMS关键靶点靶向治疗研究

靶点	药物/疗法	试验阶段	样本量	疗效信号
CD56（NCAM）	Lorvotuzumab mertansine（IMGN901）抗体-药物偶联物	Ⅱ期（NCT02452554）针对包括儿童RMS在内的6种CD56高表达实体瘤	未公开（临床试验仍在进行，未公布具体入组人数）	早期报告显示耐受性良好，疗效数据仍在收集中，尚未有明确的客观缓解率报告[58-59]
CD2	CD2-增强型CAR-T细胞（在现有CAR-T架构中共表达CD2，以强化免疫突触）	前临床/早期临床探索（尚未进入正式的临床试验阶段）	无临床样本量（仅有体外和小鼠模型实验）	体外/小鼠实验显示CD2表达可提升CAR-T与肿瘤细胞的结合力，降低T细胞耗竭，显著增强抗肿瘤活性[60]

注：CD56靶点方面，洛伏珠单抗（lorvotuzumab mertansine）是首个针对CD56阳性儿童实体瘤（包括RMS）并进入Ⅱ期临床试验的抗体偶联药物（antibody-drug conjugate，ADC），但由于试验仍在进行，现有公开疗效数据有限。而针对CD2靶点，当前研究主要集中于通过基因工程优化嵌合抗原受体T细胞（chimeric antigen receptor T-cell，CAR-T）功能，尚未开展针对RMS的独立临床试验。

4.3.2 科普书籍 中文书籍：《儿童实体肿瘤百问百答》[63]。英文书籍：《When Someone You Love Has Cancer：A Book for Kids》[64]、《Cancer in Children and Adolescents：A Guide for Families》[65]。家长指南：《Parenting Through Cancer》。

4.3.3 患者组织 国内组织：向日葵儿童（Sunflower Children）、9 958儿童紧急救助项目。国际组织：FocusOnRhabdo、国际儿童癌症组织（Childhood Cancer International，CCI）[66]。专项支持计划：Chai Lifeline[67]、MaxLove Project。

临床问题21：儿童及青少年RMS患者应如何进行复查随访管理？

推荐意见21：应依据《儿童及青少年横纹肌肉瘤诊疗规范（2019年版）》及《CACA儿童及青少年横纹肌肉瘤诊疗指南（2024）》，建立并执行标准化的随访管理方案（证据等级：1A）。明确随访时间表：第1年每3个月、第2~3年每4个月、第4年每6个月、第5~10年每年、10年后尽量每年复诊或电话随访；细化随访内容：基础检查包括体格检查、血常规、血生化、胸部X线、原发部位MRI/CT；必要时增加心脏、听力、肾功能、内分泌、骨密度等专科评估；强化多学科协作：每6~12个月开展一次多学科会诊；重点监测方向：早期识别肿瘤复发，持续监测长期并发症（含心脏、听力、肾功能、内分泌、骨质、第二原发肿瘤及心理社会问题）；优化随访模式：借助电子随访平台及远程视频随诊实现信息化管理；纳入健康宣教：将患儿及家庭的疾病相关健康教育融入随访全过程。

5 未来方向

为推进儿童及青少年RMS诊疗发展，未来研究方向建议如下。

①建立全国多中心规范化注册数据库，系统收集患者的分子特征、影像学资料、治疗方案及长期随访等核心数据。②推动分子分型标准化进程，结合人工智能辅助病理诊断技术，以提升分型的精准度。③加强国际协作，积极引入更多前沿早期临床试验（如EMBARK、ARST2121等），拓展治疗研究维度。④深入探索化疗、免疫与靶向治疗的联合及序贯策略，以优化复发/难治性患者的治疗方案，改善其生存结局。

临床问题22：儿童及青少年RMS未来发展的核心瓶颈是什么？

推荐意见22：核心瓶颈主要包括（证据等级：1B）：复发率高，患者远期生存仍面临挑战；分子分层体系尚不完善，影响精准治疗决策；单药靶向或免疫治疗疗效有限，多数仍处研究阶段；治疗相关长期毒性显著，影响患者生活质量；临床试验资源分散，缺乏大规模多中心协作研究。未来需重点突破以下方向：建立统一的分子分层平台，推动精准分型；实施风险适应性治疗，实现个体化干预；开展高质量多中心随机对照试验；引入液体活检与免疫微环境动态监测技术，实现实时评估；推广低毒性放疗技术，减少远期损伤；加强跨国合作与数据共享，整合研究资源。最终，需将分子检测、多学科（multidisciplinary team，MDT）风险评估、个体化治疗、系统监测及长期随访整合为闭环管理体系，推动治疗模式从“经验治疗”向“精准、协同、可持续”的方向转变。

牵头专家：游 华 重庆医科大学附属儿童医院

执笔专家：姜秀芳 济宁医学院附属医院，重庆医科大学附属儿童医院

参与本指南制订专家名单（按照姓名排序）

岑 瑶 四川省肿瘤医院研究所，四川省肿瘤临床医学研究中心，四川省癌症防治中心，电子科技大学附属肿瘤医院

陈红霞 重庆大学附属三峡医院

程艳丽 山西省儿童医院/山西省妇幼保健院

董 瑞 复旦大学附属儿科医院，国家儿童医学中心

毛彦娜 河南省儿童医院

沈亚莉 重庆医科大学附属儿童医院

史红鱼 山西省儿童医院/山西省妇幼保健院

汪朝霞 重庆医科大学附属儿童医院

王岳鹏 济宁医学院附属医院

王化彬 济宁医学院附属医院

魏 丽 重庆市妇幼保健院/重庆医科大学附属妇女儿童医院

杨大志 重庆医科大学附属儿童医院

张 峰 重庆医科大学附属儿童医院

张旭晗 中国科学技术大学附属第一医院、安徽省立医院

利益冲突：所有作者声明不存在利益冲突

参 考 文 献

[1] von Mehren M，Kane JM，Agulnik M，et al. Soft tissue sarcoma，version 2.2022，NCCN clinical practice guidelines in oncology[J]. J Natl Compr Canc Netw，2022，20(7)：815-833.

[2] Arndt CA，Crist WM. Common musculoskeletal tumors of childhood and adolescence[J]. N Engl J Med，1999，341(5)：342-352.

[3] Dávila Fajardo R，Scarzello G，Gaze MN，et al. Brachytherapy for rhabdomyosarcoma：Survey of international clinical practice and development of guidelines[J]. Radiother Oncol，2024，195：110273.

[4] Hoang NT，Acevedo LA，Mann MJ，et al. A review of soft-tissue sarcomas：translation of biological advances into treatment measures[J]. Cancer Manag Res，2018，10：1089-1114.

[5] Bisogno G，Minard-Colin V，Zanetti I，et al. Nonmetastatic rhabdomyosarcoma in children and adolescents：overall results of the European pediatric soft tissue sarcoma study group RMS2005 study[J]. J Clin Oncol，2023，41(13)：2342-2349.

[6] Siegel RL，Miller KD，Fuchs HE，et al. Cancer statistics，2021[J]. CA Cancer J Clin，2021，71(1)：7-33.

[7] 陈耀龙，杨克虎，王小钦，等. 中国制订/修订临床诊疗指南的指导原则（2022版）[J]. 中华医学杂志，2022，102(10)：697-703.
Chen YL，Yang KH，Wang XQ，et al. Guiding principles for the development and revision of clinical practice guidelines in China（2022 edition）[J]. Natl Med J China，2022，102(10)：697-703.

[8] Guyatt GH，Oxman AD，Vist GE，et al. GRADE：an emerging consensus on rating quality of evidence and strength of recommendations[J]. BMJ，2008，336(7650)：924-926.

[9] Dagher R，Helman L. Rhabdomyosarcoma：an overview[J]. Oncolo-

gist,1999,4(1):34-44.
[10] Smith AC, Squire JA, Thorner P, et al. Association of alveolar rhabdomyosarcoma with the Beckwith-Wiedemann syndrome[J]. Pediatr Dev Pathol,2001,4(6):550-558.
[11] Hennekam RCM. Costello syndrome: an overview[J]. Am J Med Genet Part C Semin Med Genet,2003,117C(1):42-48.
[12] 抗癌协会中国. 2022中国肿瘤整合诊治指南(caca)-儿童青少年横纹肌肉瘤[M]//2022.
Chinese Anti-Cancer Association. 2022 Chinese Guidelines for the Integrated Diagnosis and Treatment of Cancer (CACA)—Rhabdomyosarcoma in Children and Adolescents[M]. 2022.
[13] Grufferman S, Wang HH, DeLong ER, et al. Environmental factors in the etiology of rhabdomyosarcoma in childhood[J]. J Natl Cancer Inst,1982,68(1):107-113.
[14] Hartley AL, Birch JM, McKinney PA, et al. The Inter-Regional Epidemiological Study of Childhood Cancer (IRESCC): case control study of children with bone and soft tissue sarcomas[J]. Br J Cancer, 1988,58(6):838-842.
[15] Ghali MH, Yoo KY, Flannery JT, et al. Association between childhood rhabdomyosarcoma and maternal history of stillbirths[J]. Int J Cancer,1992,50(3):365-368.
[16] Grufferman S, Lupo PJ, Vogel RI, et al. Parental military service, agent orange exposure, and the risk of rhabdomyosarcoma in offspring [J]. J Pediatr,2014,165(6):1216-1221.
[17] Sun WY, Hewitt SM, Wright H, et al. DNA methylation patterns are influenced by Pax3:Foxo1 expression and developmental lineage in rhabdomyosarcoma tumours forming in genetically engineered mouse models[J]. J Pathol,2025,265(3):316-329.
[18] Megiorni F, Cialfi S, McDowell HP, et al. Deep Sequencing the microRNA profile in rhabdomyosarcoma reveals down-regulation of miR-378 family members[J]. BMC Cancer,2014,14:880.
[19] Diao YR, Guo X, Jiang L, et al. miR-203, a tumor suppressor frequently down-regulated by promoter hypermethylation in rhabdomyosarcoma[J]. J Biol Chem,2014,289(1):529-539.
[20] Peng XM, Xiong XL, Li Y, et al. Local treatment of children suffering from parameningeal rhabdomyosarcoma: a retrospective single-center study from China[J]. Cancer Control,2024,31:10732748241240655.
[21] Rothenberg AJ. Unusual manifestations of rhabdomyosarcoma[J]. Arch Intern Med,1966,118(5):446.
[22] Swinson S, McHugh K. Urogenital tumours in childhood[J]. Cancer Imag,2011,11(1A):S48-S64.
[23] Ye JF, Zhao L, Wang GL, et al. Clinical analysis of testicular rhabdomyosarcoma[J]. Beijing Da Xue Xue Bao Yi Xue Ban, 2021, 53 (6):1178-1182.
[24] Apumayta ED, Fernandez R, Chamochumbi A, et al. Ovarian rhabdomyosarcoma in children[J]. Cureus,2025,17(6):e85570.
[25] Jacobson JA, Middleton WD, Allison SJ, et al. Ultrasonography of superficial soft-tissue masses: society of radiologists in ultrasound consensus conference statement[J]. Radiology,2022,304(1):18-30.
[26] Humphries PD, Sebire NJ, Siegel MJ, et al. Tumors in pediatric patients at diffusion-weighted MR imaging: apparent diffusion coefficient and tumor cellularity[J]. Radiology,2007,245(3):848-854.
[27] Fliedner FP, Engel TB, El-Ali HH, et al. Diffusion weighted magnetic resonance imaging (DW-MRI) as a non-invasive, tissue cellularity marker to monitor cancer treatment response[J]. BMC Cancer,2020, 20(1):134.
[28] 国家卫生健康委员会. 儿童及青少年横纹肌肉瘤诊疗规范[S]. 2019.
National Health Commission. Guidelines for the Diagnosis and Treatment of Rhabdomyosarcoma in Children and Adolescents[S]. 2019.
[29] van Ewijk R, Schoot RA, Sparber-Sauer M, et al. European guideline for imaging in paediatric and adolescent rhabdomyosarcoma - joint statement by the European Paediatric Soft Tissue Sarcoma Study Group, the Cooperative Weichteilsarkom Studiengruppe and the Oncology Task Force of the European Society of Paediatric Radiology[J]. Pediatr Radiol,2021,51(10):1940-1951.
[30] de Vries ISA, van Ewijk R, Adriaansen LME, et al. Imaging in rhabdomyosarcoma: a patient journey[J]. Pediatr Radiol, 2023, 53(4): 788-812.
[31] Norman G, Fayter D, Lewis-Light K, et al. An emerging evidence base for PET-CT in the management of childhood rhabdomyosarcoma: systematic review[J]. BMJ Open,2015,5(1):e006030.
[32] 中国肿瘤整合诊治指南. 儿童及青少年横纹肌肉瘤[Z]. 2025.
China Integrated Cancer Diagnosis and Treatment Guidelines. Rhabdomyosarcoma in children and adolescents[Z]. 2025.
[33] Plaza de Las Heras I, García Cañamaque L, Quílez Caballero E, et al. Positron emission tomography-magnetic resonance imaging applications in pediatric musculoskeletal tumors[J]. Quant Imaging Med Surg,2024,14(11):7825-7838.
[34] Di Liang C, Ko SF, Huang SC. Echocardiographic evaluation of cardiac rhabdomyoma in infants and children[J]. J Clin Ultrasound, 2000,28(8):381-386.
[35] Shamai S, Rozenbaum Z, Merimsky O, et al. Cardio-toxicity among patients with sarcoma: a cardio-oncology registry[J]. BMC Cancer,2020,20(1):609.
[36] Morotti RA, Nicol KK, Parham DM, et al. An immunohistochemical algorithm to facilitate diagnosis and subtyping of rhabdomyosarcoma: the Children's Oncology Group experience[J]. Am J Surg Pathol, 2006,30(8):962-968.
[37] 张艳春, 赵雯斌, 王恪淳, 等. 儿童横纹肌肉瘤的病理学研究[J]. 上海交通大学学报(医学版),2014,34(1):70-74.
Zhang YC, Zhao WB, Wang KC, et al. Pathological study of rhabdomyosarcoma in children[J]. J Shanghai Jiaotong Univ (Med Sci), 2014, 34 (1):70-74.
[38] Cde F. WHO classification of tumors: soft tissue and bone tumors. 5th ed[M]. Lyon, France: World Health Organization, International Agency for Research on Cancer,2020.
[39] Heitzer E, Haque IS, Roberts CES, et al. Current and future perspectives of liquid biopsies in genomics-driven oncology[J]. Nat Rev Genet,2019,20(2):71-88.
[40] Urla C, Stagno MJ, Schmidt A, et al. Epitope detection in monocytes (EDIM) as a new method of liquid biopsy in pediatric rhabdomyosarcoma[J]. Biomedicines,2022,10(8):1812.
[41] Tytgat G, van Zogchel L, Lak N, et al. Abstract PR005: A toolbox for the use of cfDNA in pediatric cancer patients[J]. Cancer Res,2024, 84(17_Supplement):PR005.
[42] Fan R, Parham DM, Wang LL. An integrative morphologic and molecular approach for diagnosis and subclassification of rhabdomyosarcoma[J]. Arch Pathol Lab Med,2022,146(8):953-959.
[43] Agaram NP. Evolving classification of rhabdomyosarcoma[J]. Histopathology,2022,80(1):98-108.

[44] 中华医学会小儿外科学分会肿瘤组中国抗癌协会小儿肿瘤专业委员会中华医学会儿科学分会血液学组. 中国儿童及青少年横纹肌肉瘤诊疗建议(cccg—rms—2016)[J]. 中华儿科杂志, 2016, 10(55): 724-728.

Tumor Group of the Pediatric Surgery Branch of the Chinese Medical Association; Pediatric Oncology Committee of the Chinese Anti-Cancer Association; Hematology Group of the Pediatrics Branch of the Chinese Medical Association. Chinese Guidelines for the Diagnosis and Treatment of Rhabdomyosarcoma in Children and Adolescents (CCCG-RMS-2016)[J]. Chinese Journal of Pediatrics, 2016, 10(55): 724-728.

[45] 王焕民,倪 鑫,马晓莉,等. 儿童及青少年横纹肌肉瘤诊疗规范[R]. 2019.

Wang HM, Ni X, Ma XL, et al, Guidelines for the diagnosis and treatment of rhabdomyosarcoma in children and adolescents[R]. 2019.

[46] Shern JF, Selfe J, Izquierdo E, et al. Genomic classification and clinical outcome in rhabdomyosarcoma: a report from an international consortium[J]. J Clin Oncol, 2021, 39(26): 2859-2871.

[47] Wu HY. The surgical management of paediatric bladder and prostate rhabdomyosarcoma[J]. Arab J Urol, 2013, 11(1): 40-46.

[48] Egas-Bejar D, Huh WW. Rhabdomyosarcoma in adolescent and young adult patients: current perspectives[J]. Adolesc Health Med Ther, 2014, 5: 115-125.

[49] Liu ZL, Zhu FS, Cao W, et al. Surgical treatment of pediatric rhabdomyosarcoma in the parameningeal-nonparameningeal region[J]. J Craniomaxillofac Surg, 2020, 48(1): 75-82.

[50] Koscielniak E, Timmermann B, Münter M, et al. Which patients with rhabdomyosarcoma need radiotherapy? analysis of the radiotherapy strategies of the CWS-96 and CWS-2002P studies and SoTiSaR registry [J]. J Clin Oncol, 2023, 41(31): 4916-4926.

[51] 李 楠,张 谊,张伟令,等. 儿童横纹肌肉瘤伴颅内浸润12例临床分析[J]. 中华实用儿科临床杂志, 2019, 34(3): 188-191.

Li N, Zhang Y, Zhang WL, et al. CIinicaI anaIysis of 12 rhabdomyosarcoma chiIdren with intracraniaI extension[J]. J Appl Clin Pediatr, 2019, 34(3): 188-191.

[52] 赵 倩,金 眉,张大伟,等. 2岁以内婴幼儿横纹肌肉瘤临床特点及预后因素的相关分析[J]. 中华实用儿科临床杂志, 2019, 34(3): 192-195.

Zhao Q, Jin M, Zhang DW, et al. AnaIysis of cIinicaI characteristics and prognosis of chiIdren of Iess-than-2-year oId with rhabdomyosarcoma [J]. J Appl Clin Pediatr, 2019, 34(3): 192-195.

[53] 曾 辉. 儿童横纹肌肉瘤放疗视角[EB/OL]. (2022-05-19)[2025-12-01]. https://www.haodf.com/neirong/wenzhang/9388793017.html.

Zeng H. Radiotherapy perspective for rhabdomyosarcoma in children [EB/OL]. (2022-05-19)[2025-12-01]. https://www.haodf.com/neirong/wenzhang/9388793017.html.

[54] Walterhouse DO, Pappo AS, Meza JL, et al. Shorter-duration therapy using vincristine, dactinomycin, and lower-dose cyclophosphamide with or without radiotherapy for patients with newly diagnosed low-risk rhabdomyosarcoma: a report from the Soft Tissue Sarcoma Committee of the Children's Oncology Group[J]. J Clin Oncol, 2014, 32(31): 3547-3552.

[55] Raney RB, Walterhouse DO, Meza JL, et al. Results of the Intergroup Rhabdomyosarcoma Study Group D9602 protocol, using vincristine and dactinomycin with or without cyclophosphamide and radiation therapy, for newly diagnosed patients with low-risk embryonal rhabdomyosarcoma: a report from the Soft Tissue Sarcoma Committee of the Children's Oncology Group[J]. J Clin Oncol, 2011, 29(10): 1312-1318.

[56] Ramamurthy A, Connolly EA, Mar J, et al. High-dose chemotherapy for Ewing sarcoma and Rhabdomyosarcoma: A systematic review by the Australia and New Zealand sarcoma association clinical practice guidelines working party[J]. Cancer Treat Rev, 2024, 124: 102694.

[57] 吴纪恒,王金湖,茅君卿,等. 儿童横纹肌肉瘤的靶向治疗临床试验进展[J]. 中国新药杂志, 2022, 31(15): 1480-1486.

Wu JH, Wang JH, Mao JQ, et al. Advances in clinical trials of targeted therapy of pediatric rhabdomyosarcoma[J]. Chin J New Drugs, 2022, 31(15): 1480-1486.

[58] Bertacca I, Pegoraro F, Tondo A, et al. Targeted treatment of solid tumors in pediatric precision oncology[J]. Front Oncol, 2023, 13: 1176790.

[59] 吴纪恒,王金湖,茅君卿,等. 儿童横纹肌肉瘤的靶向治疗临床试验进展[J]. 中国新药杂志, 2022, 31(15): 1480-1486.

Wu JH, Wang JH, Mao JQ, et al. Advances in clinical trials of targeted therapy of pediatric rhabdomyosarcoma[J]. Chin J New Drugs, 2022, 31(15): 1480-1486.

[60] Zhu Q, Li JJ, Liu N, et al. CD2 augmentation enhances CAR-T-cell efficacy *via* immunological synapse remodeling and T-cell exhaustion mitigation[J]. Cell Mol Immunol, 2025, 22(8): 935-948.

[61] 黎 阳. 腺泡型横纹肌肉瘤的分子生物学特征及潜在治疗靶点[EB/OL]. (2019-04-09)[2025-05-01]. https://www.haodf.com/neirong/wenzhang/7771178718.html.

Li Y. Molecular biological characteristics and potential therapeutic targets of alveolar rhabdomyosarcoma[EB/OL]. (2019-04-09)[2025-05-01]. https://www.haodf.com/neirong/wenzhang/7771178718.html.

[62] 李 娜,张 伟,王 敏. 正念放松训练对白血病化疗患儿心理状态、睡眠质量与生命质量的影响[J]. 中国肿瘤临床与康复, 2023, 30(8): 998-1002.

Li N, Zhang W, Wang M. Effect of mindfulness relaxation training on psychological state, sleep quality and quality of life in children with leukemia undergoing chemotherapy[J]. Chin J Clin Oncol Rehabil, 2023, 30(8): 998-1002.

[63] 向日葵儿童. 儿童肿瘤百问百答[M]. 北京: 清华大学出版社, 2022.

Xiangrikui Children. Children's tumor Q&A[M]. Beijing: Tsinghua Univ Press, 2022.

[64] Barron's Educational Series, 2010. Dossick DDS. When someone you love has cancer: a book for kids[M]. New York: Barron's Educational Series, 2010.

[65] Pediatrics AAO. Cancer in children and adolescents: a guide for families[M]. Elk Grove Village, IL: American Academy of Pediatrics., 2018

[66] Childhood Cancer International. Together we can save more lives [EB/OL]. [2025-12-01]. https://www.childhoodcancerinternational.org.

[67] Chai Lifeline. Delivering joy & hope to children and families impacted by illness & crisis[EB/OL]. [2025-10-20]. https://www.chailifeline.org.

(收稿: 2025-11-04; 修回: 2026-03-16; 录用: 2026-03-16)

(责任编辑: 周一青)

本文引用格式:

.儿童及青少年横纹肌肉瘤诊治指南(2026年版)[J]. 重庆医科大学学报, XXXX, XX(XX): 1-10.